Миотония — патологическое состояние мышц, выражающееся в их непроизвольном сокращении и затруднении расслабления. Миотоническая дистрофия имеет два варианта — врождённый и приобретённый.
Врождённая миотоническая дистрофия — наследственное заболевание, передающееся по аутосомно-доминантному типу и характеризующееся непроизвольными сокращениями мышц (контрактурами). Больные жалуются на тугоподвижность и трудности при расслаблении мышц. Заболевание начинается в подростковом возрасте с затруднения походки в связи со слабостью мышц стоп, затем мышц запястий. Позднее развивается атрофия мышц лица и птоз (опущение век). Как сопутствующие заболевания отмечается катаракта, атрофия половых желёз, преждевременное облысение. Морфологические изменения мышц весьма сходны с изменениями при миопатии Дюшена.

К врождённой миотонической дистрофии близки липидные и митохондриальные миопатии.

 Липидные миопатии — заболевания, обусловленные генетической недостаточностью карнитиновой системы, регулирующей через карнитинпалмитоилтрансферазу β-окисление жирных кислот, что сопровождается развитием жировой дистрофии мышечной ткани и слабостью скелетных мышц. При недостаточности карнитинпалмитоилтрансферазы наряду с жировой дистрофией происходит некроз мышц (рабдомиолиз), особенно после физической нагрузки. Это приводит к освобождению миоглобина, который попадает в плазму крови, а затем в почки. Развивается рецидивирующая миоглобинурия, которая может привести к миоглобинурйному нефрозу и почечной недостаточности.

 Митохондриальные миопатии — заболевания, связанные с патологией циркулярного генома митохондрий (мтДНК), наследуемые по материнской линии. Заболевания начинаются в молодом возрасте и проявляются слабостью мышц конечностей, а также параличом наружных мышц глаза с неподвижностью глазного яблока, птозом и тяжелой наружной офтальмоплегией. Морфологически основным признаком является гиперплазия в миоцитах аномальных митохондрий, располагающихся группами под сарколеммой мышечных клеток. Митохондрии имеют неправильную форму, различные размеры, выражены фрагментация и форма их крист, имеются также кристаллические включения. Встречается несколько клинических проявлений митохондриальной миопатии.

Приобретённая миотоническая дистрофия — заболевание, при котором контрактуры мышц вызываются гипокальциемическим состоянием при паратиреоидной недостаточности в связи с патологией паращитовидных желёз. Болезнь может

проявляться также в появлении локальных мышечных контрактур, вызывающих боль, сдавление сосудов и нервов. Обычно эта симптоматика обусловлена высокими внутриклеточными концентрациями кальция из-за повреждения саркоплазматического ретикулума миоцитов и дефицита АТФ.

Статьи по медицине:

1) Пневмоцистная инфекция

2) Ветряная оспа

3) Эшерихиозы